



Lizbet Noelia Estrada Carballo .

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Reportes de lectura

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

HERENCIA MITOCONDRIAL

Dr. Sergio Estrada
Jimenez Ruiz, Carballo.

La herencia mitocondrial, también es conocida como herencia materna y se aplica a los genes del ADN mitocondrial. Cada mitocondria, estructuradas en cada célula que convierten las moléculas en energía, contiene una pequeña cantidad de ADN. Debido a que solo los óvulos aportan mitocondrias al embrión en desarrollo, solo las mujeres pueden transmitir variaciones mitocondriales a sus hijos. Las afecciones que resultan de variaciones en el ADN mitocondrial pueden aparecer en cada generación de una familia y pueden afectar tanto hombres como a mujeres, pero los padres no transmiten estos trastornos a sus hijos o hijas.

Algunos ejemplos podrían ser Neuropatía óptica y la hereditaria de Leber.

El ADN mitocondrial es el cromosoma circular que se encuentra dentro de los organelos celulares llamados mitocondrias. Es la madre la que transmite las mitocondrias y en consecuencia el ADN mitocondrial a su descendencia.

En si, si las mujeres padecen alguna enfermedad la transmiten a sus hijos o hijas y los varones pueden padecer alguna enfermedad pero no la transmiten a sus hijos.

Las mitocondrias se encuentran en el citoplasma de una célula y contiene ADN circular, llamado ADN mitocondrial (ADNmt). Este ADN existe por separado del genoma nuclear de una célula y se hereda únicamente a través del linaje materno, herencia no mendeliana.

HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Noelia Estrada

Herencia autosómica recesiva

La herencia autosómica recesiva es una de las muchas maneras en las que un rasgo, trastorno o enfermedad se puede transmitir a través de las familias.

Un trastorno autosómico recesivo significa que dos copias de un gen anormal deben estar presentes para que la enfermedad o rasgo se desarrolle. La herencia autosómica recesiva significa que la afección genética se presenta cuando el niño hereda una copia de un gen mutado (combinado) de cada uno de los padres. Por lo general, ni la madre ni el padre presentan la afección, ellos se llaman portadores porque cada uno tiene una copia del gen mutado y puede pasarla a sus hijos.

La herencia autosómica recesiva ocurre cuando el gen en cuestión está ubicado en uno de los autosomas, que son pares de cromosomas que se numeran del 1 al 22. Los autosomas no intervienen en la determinación del sexo de las hijas. Recesiva significa que se necesitan 2 copias defectuosas del gen para tener el rasgo o el trastorno.

Un gen se hereda de la madre, y el otro se hereda del padre. Si la persona tiene solo un gen recesivo, es portadora del rasgo o la enfermedad, pero no presenta ningún problema de salud por ser portadora de una copia del gen. La mayoría de las personas no sabe que es

CONSEJO GENÉTICO

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

El consejo genético ayuda a los pacientes en la toma de decisiones en aspectos relacionados con la posibilidad de padecer o transmitir una enfermedad determinada genéticamente.

El conocimiento del mapa del genoma humano y los desarrollos tecnológicos hacen posible detectar alteraciones cromosómicas, enfermedades de o con transmisión mendeliana, defectos metabólicos, marcadores de múltiples enfermedades, que nos permiten adoptar medidas preventivas para mejorar nuestro estado de salud o el de nuestros descendientes.

En las consultas de Atención Primaria disponemos de múltiples oportunidades para poder detectar e incluso prevenir enfermedades con componente hereditario, no obstante, la mayoría de las ocasiones será necesario derivar al escalón especializado para la realización de las pruebas necesarias y la aplicación del consejo genético. Además de los componentes técnicos y metodológicos, existen múltiples aspectos personales que obligan a ser especialmente cuidadosos con los aspectos éticos en la aplicación del consejo genético: Confidencialidad, derecho a la información propia o de terceros, consecuencias legales, psicológicas, sociales o laborales, etc.

El consejo genético se puede definir como el proceso por el que se informa a los pacientes o familiares del riesgo de padecer una enfermedad

GENÉTICA

El grupo de genética molecular humana tiene como objetivo principal comprender mejor las bases genéticas y moleculares de las enfermedades monogénicas o complejas hereditarias y los procesos inmunoinflamatorios utilizando estrategias de alto rendimiento, como la genómica, la transcriptómica y la proteómica, así como aproximaciones funcionales y estructurales para discernir las características clínicas y patológicas de los trastornos raros. Además, trabajan para desarrollar nuevas terapias moleculares celulares.

La multidisciplinariedad del grupo les permite enriquecer el foro experimental de sus proyectos de investigación.

La genética molecular es el campo de la genética que estudia la estructura y la función de los genes a nivel molecular. La genética molecular emplea los métodos de la genética y la biología molecular. Se denomina de esta forma para diferenciarse de otras ramas de la genética como la genética ecológica y la genética de poblaciones. Un área importante dentro de la genética molecular es el uso de la información molecular para determinar los patrones de descendencia y, por lo tanto, la correcta clasificación científica de los organismos, lo que se denomina sistemática molecular, mientras que el establecimiento de relaciones de parentesco se llama filogenia molecular, lo cual se diferencia con el método de genes que aparecen en el mundo y el universo.

REFERENCIA

- Herencia de ADN mitocondrial y cloroplástico. (s/f). Khan Academy. Recuperado el 10 de mayo de 2023, de

<https://es.khanacademy.org/science/ap-biology/heredity/non-mendelian-genetics/a/mitochondrial-and-chloroplast-dna-inheritance>

- Herencia Mitocondrial. (2022, febrero 10). Health in Code.

<https://healthincode.com/informacion-al-paciente/informacion-sobre-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-basicos-de-genetica/tipos-de-herencia-genetica/herencia-mitocondrial/>

- Solano, A., Playán, A., López-Pérez, M. J., & Montoya, J. (2001). Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. Salud publica de Mexico, 43(2), 151–161.

<https://doi.org/10.1590/s0036-36342001000200010>

- Diccionario de cáncer del NCI. (2011, febrero 2). Instituto Nacional del Cáncer.

<https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/herencia-autosomica-recesiva>

- Elias, M. (2015). GENÉTICA Y TRANSMISION POR HERENCIA.

Herencia autosómica recesiva: fibrosis quística, anemia de células falciformes, enfermedad de Tay-Sachs. (s/f).

<http://Brighamandwomens.org>

- ¿Qué es la herencia autosómica dominante? (2016, abril 14). Fundación Mencía - Otro sitio realizado con WordPress.

<https://www.fundacionmencia.org/que-es-la-herencia-autosomica-dominante/>

- Alonso Gordo, J. M. a., Sánchez González, M. a. del C., Hernández Pérez, N., & Calvo Orduña, M. a. J. (2014). Las posibilidades del Consejo Genético en Atención Primaria. Revista clínica de medicina de familia, 7(2), 118–129.

<https://doi.org/10.4321/s1699-695x2014000200006>

- Nascimento, R. M. do. (2021). Genética: Molecular, Humana e Médica. Atena Editora.
- Sudbery, P. (2005). Genética molecular humana. Pearson Educación.